

## Overview of Newborn Screening for Phenylketonuria – For Parents

### What is newborn screening?

Before babies go home from the nursery, they have a small amount of blood taken from their heel to test for a group of conditions. One of these conditions is **phenylketonuria** (also called **PKU**). Babies who screen positive for phenylketonuria need a second test done to confirm they have PKU. **Not all babies with a positive newborn screen will have phenylketonuria.**

### What is phenylketonuria?

When a person has phenylketonuria, his/her body is not able to break down **phenylalanine** (also called **phe**—pronounced “fee”). Phe is an **amino acid** (one of the “building blocks” used to make proteins). Phe is found in many of the foods that we eat.

Most people with PKU are missing an **enzyme** (a protein that helps our bodies function) called **phenylalanine hydroxylase** (also called **PAH**). When a person with PKU eats food containing phe, his/her body cannot break down the phe. Instead, the phe builds up in the blood.

There is a milder (less severe) type of PKU called **hyperphenylalaninemia** (also called **hyperphe**). People with hyperphe may not need treatment.

### What causes phenylketonuria?

Phenylketonuria is an **inherited** (passed from parent to child) condition. Everyone inherits two copies of the gene for PAH. We inherit one copy of the PAH gene from our fathers and one copy from our mothers. Sometimes these genes have changes (also called mutations) that prevent the gene from working correctly. In order for a person to have PKU, he or she must have two PAH gene changes. People with one PAH gene change do not have PKU.

### What are the symptoms of phenylketonuria?

Every child with phenylketonuria is different. Most babies with PKU will look normal at birth. Symptoms of PKU can appear in the first six months of life if a baby with PKU does not receive treatment.

Some of the symptoms of untreated phenylketonuria include:

- Mental retardation
- Behavior problems
- Seizures
- A skin condition called **eczema**
- A “mousy” or “musty” body odor
- Fair (light) skin & hair

### What is the treatment for phenylketonuria?

There is no cure for phenylketonuria. However, there are treatments that can help with the symptoms. Babies with PKU need to be on treatment as soon as possible to prevent the symptoms of PKU.

Babies with PKU should drink a special medical formula that does not contain phe. People with phenylketonuria need to follow a special diet that contains low levels of phenylalanine. When a child with PKU gets older, medication may be added to his/her diet to help control phe levels. A person with phenylketonuria will need treatment for his/her entire life..

### What happens next?

Although there is no cure for phenylketonuria, good medical care makes a difference. Children with phenylketonuria should see a Metabolic Geneticist (a doctor who specializes in PKU and other related conditions) as well as their pediatrician. Your child’s doctor will work with the Metabolic Geneticist to coordinate any treatment, tests, or appointments that your child needs.

### Where is Indiana’s Metabolic Genetics Clinic?

Indiana’s Metabolic Genetics Clinic is located at Riley Hospital for Children in Indianapolis. You can reach the Metabolic Genetics Clinic by calling (317) 274 – 3966.

### Where can I get more information about phenylketonuria?

- **STAR-G** - <http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/PKU.html>
- **Region 4 Genetics Collaborative** - [http://region4genetics.org/family\\_resources/gc\\_pkus.aspx](http://region4genetics.org/family_resources/gc_pkus.aspx)

## Generalidades de la valoración del recién nacido para fenilcetonuria – para los padres

### ¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones. Una de estas afecciones es la **fenilcetonuria** (también llamada **PKU**). Los bebés que obtienen un resultado positivo de fenilcetonuria necesitan una segunda prueba para confirmar que tienen PKU. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán fenilcetonuria.**

### ¿Qué es la fenilcetonuria?

Cuando una persona tiene fenilcetonuria, su cuerpo no puede descomponer la **fenilalanina**. La fenilalanina es un **aminoácido** (uno de los componentes centrales utilizados para producir proteínas). La fenilalanina se encuentra en muchos de los alimentos que ingerimos.

La mayoría de las personas con PKU no tienen una **enzima** (una proteína que ayuda a la función de nuestros cuerpos) llamada **fenilalanina hidroxilasa**. Cuando una persona con PKU ingiere alimentos que contienen fenilalanina, su cuerpo no puede descomponerla. En vez de ello, la fenilalanina se acumula en la sangre.

Existe un tipo más suave (menos severo) de PKU llamado **hiperfenilalaninemia**. Las personas con hiperfenilalaninemia podrían no necesitar tratamiento.

### ¿Qué causa la fenilcetonuria?

La fenilcetonuria es una afección **heredada** (pasada de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias del gen PAH. Recibimos una copia del gen PAH de nuestro padre y una copia de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga PKU, debe tener dos cambios del gen PAH. Las personas con un cambio de gen PAH no tienen PKU.

### ¿Cuáles son los síntomas de la fenilcetonuria?

Cada niño con fenilcetonuria es diferente. La mayoría de los bebés con PKU parecen normales cuando nacen. Los síntomas de la PKU pueden aparecer en los primeros seis meses de vida del bebé con PKU si no recibe tratamiento.

Algunos de los síntomas de la fenilcetonuria no tratada son:

- Retardo mental
- Problemas de comportamiento
- Convulsiones
- Una afección en la piel llamada **eccema**
- Un olor del cuerpo a rancio o a moho
- Piel y cabello rubios (claro)

### ¿Cuál es el tratamiento para la fenilcetonuria?

No hay cura para la fenilcetonuria. Sin embargo, existen tratamientos que pueden ayudar con los síntomas. Los bebés con PKU tienen que ser tratados tan pronto como sea posible para prevenir los síntomas de PKU.

Los bebés con PKU se deben alimentar con una leche medicada especial que no contiene fenilalanina. Las personas con fenilcetonuria deben seguir una dieta especial que contenga niveles bajos de fenilalanina. Cuando un niño con PKU crece, se pueden agregar medicamentos a su dieta para ayudar a controlar los niveles de fenilalanina. La persona con fenilcetonuria necesitará tratamiento toda la vida.

### ¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la fenilcetonuria, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con fenilcetonuria deben consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en PKU u otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

### ¿Dónde se encuentra La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana?

La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana se encuentra en el Hospital para Niños Riley en Indianápolis. Usted puede comunicarse con la clínica al teléfono (317) 274 – 3966.

### ¿Dónde puedo obtener más información acerca de la fenilcetonuria?

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/PKU.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - [http://region4genetics.org/family\\_resources/gc\\_pkus.aspx](http://region4genetics.org/family_resources/gc_pkus.aspx)